

orphananesthesia

Sindrome di CHARGE Raccomandazioni per l'Anestesia

Nome della Malattia: Sindrome di Charge

ICD 10: Q87.8

Synonyms: Associazione Charge, sindrome di Hall-Hittner

La sindrome di CHARGE inizialmente è stata definita come associazione non-random delle seguenti anomalie:

- **Coloboma**
- **Heart defect** (difetto cardiaco)
- **Atresia coanae**
- **Retarded growth and development** (ritardo di crescita e dello sviluppo)
- **Genital Hypoplasia** (ipoplasia dei genitali)
- **Ear anomalies/Deafness** (Anomalie dell'orecchio/sordità)

Nel 1998 un gruppo di esperti ha definito i criteri maggiori (atresia delle coane, coloboma, anomalie dell'orecchio e anomalie dei nervi cranici) e criteri minori per la diagnosi di sindrome di CHARGE.

La presenza di tutti e quattro i criteri maggiori o tre criteri maggiori e tre criteri minori rende altamente probabile che l'individuo sia affetto da sindrome di CHARGE [1].

La medicina è in continuo progresso



Sono disponibili nuove Conoscenze

Ogni paziente è unico

Considerare diagnosi errata

Criteri minori:

- Malformazioni cardiovascolari
- Ipoplasia dei genitali
- Cheilognatoschisi, palatoschisi
- Fistola tracheo-esofagea
- Facies caratteristica
- Deficit di crescita
- Ritardo dello sviluppo

Occasionalmente:

- Anomalie renali: doppio distretto, reflusso vescico-ureterale
- Anomalie della colonna vertebrale: scoliosi, osteoporosi
- Anomalie delle mani
- Anomalie collo/spalla
- In molti bambini affetti da sindrome di CHARGE si possono trovare mutazioni del gene CHD7 del cromosoma 8q12, nella maggior parte dei casi sporadici [2].

Chirurgia tipica

- Cardiaca (riparazione di difetti cardiaci maggiori, shunts, anello vascolare e legatura del dotto di Botallo)
- Orecchio (esami diagnostici, miringotomia)
- Naso e collo (riparazione dell'atresia delle coane, cheiloplastica / palatoplastica)
- Tratto gastrointestinale (chiusura di fistola tracheo-esofagea, funduplicatio, gastrostomia)
- Apparato genito-urinario (reflusso vescico-urinario, ipospadia, criptorchidismo)
- Endoscopia diagnostica (nasofaringoscopia, laringoscopia, broncoscopia)
- Procedure diagnostiche (RMN, TC, scintigrafia)
- Occhio (esami diagnostici)
- Altro (ernia inguinale, circoncisione, impianto cocleare, rimozione di granulomi, nefrostomia percutanea)

Tipo de anestesia

La scelta della tecnica anestesiológica dipende principalmente dal fenotipo e dalle manifestazioni cliniche. Possono essere usati sia anestetici volatili che anestetici endovenosi.

Esami preoperatori

Aggiuntivi

- Ecocardiogramma
- Emogasanalisi, creatinina, elettroliti, calcio

Facoltativi

- Ecografia addominale in caso di anomalie renali
- Radiografia del torace in presenza di infezione delle vie aeree inferiori
- Valutazione neurologica per la presenza di ipotonia o paralisi facciale
- RMN cranio, EEG

Accorgimenti particolari riguardo la gestione delle vie aeree

Oltre alla presenza dell'atresia delle coane, cheilo- e/o palatoschisi, fino a 56% dei pazienti con sindrome di CHARGE hanno anomalie delle vie aeree superiori (3). Fino al 50% dei pazienti ha necessità di una tracheotomia, non solo per le anomalie delle vie aeree ma anche per l'accumulo di saliva nel faringe, anomalie della deglutizione e inalazione cronica (4).

Le più comuni anomalie delle vie aeree nella sindrome di CHARGE sono:

- Atresia delle coane
- Cheiloschisi e palatoschisi
- Micrognazia
- Laringomalacia
- Stenosi sottoglottica
- Paralisi bulbare
- Schisi laringea
- Paralisi del nervo ricorrente
- Tracheomalacia
- Fistola tracheo-esofagea

Prima dell'anestesia le infezioni delle vie aeree inferiori devono essere riconosciute e trattate. Dev'essere eseguito un'attenta ricerca di anomalie delle vie aeree. È raccomandata una valutazione otorinolaringoiatrica preoperatoria. La pianificazione della gestione delle vie aeree deve tenere conto delle anomalie delle vie aeree, della presenza di reflusso gastro-esofageo e aspirazione cronica. Nell'urgenza prevedere vie aeree difficili.

Accorgimenti particolari riguardo la trasfusione di sangue

Attualmente non esistono evidenze di accorgimenti specifici riguardo la somministrazione di sangue o emocomponenti.

Accorgimenti particolari per la somministrazione di Anticoagulanti

Non riportati.

Accorgimenti particolari per il posizionamento, il trasporto o la mobilizzazione

Non riportati.

Interazioni fra anestetici e terapie farmacologiche abituali del paziente

Non riportate.

Procedura Anestesiologica

Data la scarsa collaborazione di questi bambini può essere utile una premedicazione sedativa e la presenza del genitore durante la fase di induzione.

L'induzione inalatoria può risultare difficoltosa nei pazienti con marcata scialorrea e difficoltà nel deglutire le secrezioni ma in pazienti con tracheostomia o accesso venoso difficile può essere il metodo di scelta.

Alcuni anestesisti preferiscono un'induzione a sequenza rapida a causa dell'elevata incidenza di reflusso gastro-esofageo in questi pazienti, però non c'è evidenza che ciò aumenti la sicurezza. Non esistono studi sulla gestione delle vie aeree in questi pazienti. In un case report viene descritto l'uso della maschera laringea per assicurare la via aerea in un paziente con sindrome di CHARGE e un grado IV Cormack-Lehane alla laringoscopia diretta [5]

Monitoraggio particolare o supplementare

Il monitoraggio dipende dalle individuali manifestazioni cliniche della sindrome di CHARGE e dal tipo di intervento chirurgico.

Possibili Complicazioni

Possibili complicazioni sono eventi avversi a carico delle vie aeree come desaturazione, secrezioni abbondanti che provocano ostruzione delle vie aeree, aspirazione, crepitii e broncospasmo prolungato, bradipnea, stridore, atelettasie e pneumotorace. Ulteriori possibili complicazioni sono aritmie e altre alterazioni della frequenza cardiaca (6).

Assistenza postoperatoria

Eventi avversi a carico delle vie aeree dopo anestesia si osservano in 35% dei soggetti con sindrome di CHARGE.

Complicazioni riguardanti le vie aeree sono più frequenti dopo interventi cardiocirurgici, chirurgia del tratto gastro-intestinale ed endoscopia respiratoria. Il rischio di eventi avversi a carico delle vie aeree non aumenta eseguendo più di una procedura chirurgica durante la stessa anestesia mentre è aumentato in soggetti sottoposti a fundoplicatio di Nissen o gastrostomia (6).

Può essere necessario una ventilazione meccanica postoperatoria prolungata. L'osservazione postoperatoria nell'area risveglio, in un'unità di cure intermedie o in terapia intensiva è fortemente raccomandata e deve essere estesa per un periodo sufficientemente lungo.

Informazioni riguardo a situazioni di emergenza/diagnosi differenziale

che permettono di distinguere un effetto collaterale di una procedura anestesiologica da sintomi della malattia come per esempio:

Non riportate.

Anestesia ambulatoriale

L'anestesia ambulatoriale non è raccomandata a causa dell'elevato rischio di eventi avversi a carico delle vie aeree nel periodo postoperatorio

Anestesia ostetrica

Non riportata.

Bibliografia e internet-links

1. Blake KD, Prasad C: CHARGE syndrome. Orphanet Journal Of Rare Diseases 2006;1:34
2. Sanlaville D, Verloes A: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Gent. 2007; 15: 389 -99
3. Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46(7): 582-5
4. Naito Y, Higuchi M, et al. Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal Of Medical Genetics Part A 2007; 143A (16): 1815-20
5. Hara Y et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009; 23: 630 - 632
6. Blake K, MacCuspie J et al.: Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal Of Pediatric Otorhinolaryngology 2009; 73(2): 219-26
7. Bissonnette B. et al. Syndromes. Rapid Recognition and Perioperative Implications. McGraw-Hill 2006.

Last date of modification: December 2011

These guidelines have been prepared by:

Author

Michael Laschat, Anaesthesiologist, Cologne, Germany

LaschatM@kliniken-koeln.de

Peer revision 1

Tanja Huettl, Anaesthesiologist, University Hospital Zurich, Switzerland

Peer revision 2

Christian Puder, Specialist for ear, nose, throat surgery, Cologne, Germany

puder@hno-kalk.de

Translation (EN-IT)

SARNePI Study Group for Rare Diseases

www.sarnepi.it
